

На правах рукописи

ЛОБОВ АРТЁМ СЕРГЕЕВИЧ

СТРУКТУРА ГЕНОФОНДА СУБПОПУЛЯЦИЙ БАШКИР

03.00.15- генетика

АВТОРЕФЕРАТ

**диссертации на соискание ученой степени
кандидата биологических наук**

Уфа-2009

Работа выполнена в Учреждении Российской Академии наук
Институт биохимии и генетики Уфимского научного центра РАН

Научный руководитель: доктор биологических наук, профессор
Хуснутдинова Эльза Камилевна

Официальные оппоненты: доктор медицинских наук, профессор
Викторова Татьяна Викторовна
ГОУ ВПО Башкирский государственный
медицинский университет

доктор биологических наук, профессор
Спицын Виктор Алексеевич
ГУ Медико-генетический научный центр
РАМН

Ведущая организация: Институт общей генетики им.
Н.И.Вавилова РАН

Защита состоится 19 марта 2009г. в «___» часов на заседании Объединенного диссертационного совета ДМ 002.133.01 при Учреждении Российской Академии наук ИБГ УНЦ РАН по адресу: Уфа, пр. Октября, 71.

С диссертацией можно ознакомиться в библиотеке Уфимского научного центра РАН по адресу: 450054, Уфа, пр. Октября, 71 и на сайте www.anrb.ru/molgen/dissov.html

Автореферат разослан 19 февраля 2009 г.

Ученый секретарь
диссертационного совета

Бикбулатова С.М.

ВВЕДЕНИЕ

Актуальность проблемы.

Изучение структуры генофонда и этногенеза современных популяций человека является одной из ключевых задач популяционной генетики. К числу наиболее перспективных подходов для изучения генетической истории народов относится анализ изменчивости высокополиморфных генетических систем, характеризующихся наследованием по одной из родительских линий и отсутствием рекомбинаций. Наиболее актуальны в настоящее время исследования полиморфизма митохондриальной ДНК (мтДНК) и нерекombинирующих участков Y-хромосомы. Так же удобными и адекватными генетическими маркерами для анализа генетической структуры популяций являются Alu инсерции, составляющие до 10% всего генома человека. Стремительный прогресс в области этногеномики позволил определить основные пути заселения человеком территории земного шара [Hammer et al. 1998, 2000; Ingman et al. 2000; Underhill et al. 2000, 2001; Kivisild et al. 2003; Metspalu et al. 2004; Macaulay et al. 2005]. На сегодняшний день работы, посвященные более глубокому изучению эволюционной и демографической истории популяций отдельных регионов, приобретают особую актуальность.

Формирование башкир происходило между двумя цивилизациями на стыке Европы и Азии, что отразилось на современной генетической структуре данной популяции и её антропологическом составе. Популяционно-генетическое исследование башкир в ряду других народов Урало-Поволжья впервые проводилось на основе изучения частот генов 16-и полиморфных систем групп крови и белков, включающих 46 аллелей, полиморфизма ядерного и митохондриального геномов. По данным полиморфизма ДНК-локусов ядерного генома выявлено наибольшее сходство генетической структуры популяций башкир с таковой популяций татар, чувашей и марийцев, наименьшее – с генетической структурой мордвы и коми. Полученные данные согласуются с данными о происхождении и историческом взаимодействии популяций Волго-Уральского региона [Рафиков 1986, 1987; Спицына 1990; Спицын с соавт. 1990; Хуснутдинова с соавт. 1996, 1997, 1999, 2003, 2004; Викторова с соавт. 1999; Bermisheva et al. 2002, 2004; Хусаинова с соавт. 2004; Kutuev et al. 2006].

Все эти исследования рассматривали башкир как единый этнос, хотя известно о высокой подразделённости этой этнической группы, проживающей в различных регионах Российской Федерации. В связи с этим углубленный анализ ряда субпопуляций башкир, проживающих в различных регионах Республики Башкортостан и за ее пределами на основе трех систем маркеров (мтДНК, Y хромосома, Alu-инсерционный полиморфизм), позволит более детально рассмотреть их этногенез.

Цель данной работы: исследование генетической структуры и филогенетических взаимоотношений субпопуляций башкир по данным полиморфизма мтДНК, Y-хромосомы и Alu-инсерционных локусов.

В соответствии с целью исследования были поставлены следующие **задачи:**

1. Оценить гетерогенность и степень генетической дифференциации субпопуляций башкир по частотам 13 Alu инсерций.

2. Провести сравнительный анализ генетической структуры субпопуляций башкир и популяций других регионов мира по частотам 13 Alu инсерций.
3. Провести филогеографический анализ гаплогрупп и линий митохондриальной ДНК в субпопуляциях башкир.
4. Провести филогеографический анализ гаплогрупп Y хромосомы в субпопуляциях башкир.
5. Охарактеризовать генетические взаимоотношения между субпопуляциями башкир и другими популяциями Европы и Азии.

Научная новизна. Впервые проведено комплексное исследование структуры семи субпопуляций башкир (Стерлибашевского, Абзелиловского, Баймакского районов Республики Башкортостан, а также представителей этого этноса, компактно проживающих в Пермской, Оренбургской, Самарской и Саратовской областях Российской Федерации) на основе трех молекулярно-генетических систем - мтДНК, Y хромосомы и аутосомных Alu инсерций. Проведен детальный филогенетический анализ гаплогрупп Y хромосомы и мтДНК в субпопуляциях башкир. На основе изучения полиморфизма Alu-инсерций, мтДНК и Y хромосомы установлено положение башкир в ряду европейских и азиатских популяций. Полученные в работе данные существенно дополняют и расширяют представления о путях миграции популяций человека и общей картине заселения территории Волго-Уральского региона и степного пояса Евразии. Показана гетерогенность субпопуляций башкир по данным Alu инсерций, мтДНК и Y хромосомы.

Научно-практическая значимость. Результаты исследования структуры генофонда и генетической истории субпопуляций башкир представляют значительный интерес для специалистов смежных отраслей знания - историков, этнографов, археологов, антропологов и лингвистов и могут использоваться при решении проблем этногенеза башкир. Созданные в целях выполнения работы коллекции ДНК субпопуляций башкир могут использоваться в дальнейшем для проведения популяционных, эволюционных и медико-генетических исследований. Материалы работы могут быть использованы в научно-образовательном процессе при создании курсов лекций для студентов биологических, медицинских, исторических специальностей, а также для издания научно-популярной литературы и в средствах массовой информации.

Апробация работы. Основные результаты диссертационной работы были представлены на IX Всероссийском популяционном семинаре «Особь и популяция – стратегия жизни» (Уфа, 2006); 2nd International Congress of Anthropology (Athens, Greece, 2006); конференции фундаментальных исследований Президиума РАН «Динамика генофондов животных и человека» (Москва, 2007, 2008); 5th ISABS Conference in Forensic Genetics and Molecular Anthropology (Split, Croatia, 2007); 39th European Human Genetics Conference (Nice, France, 2007); Human Genome Meeting (Hyderabad, India, 2008).

Публикации. По теме диссертации опубликовано 11 работ, из них 1 в журнале, рекомендованном ВАК.

Структура и объём работы. Структура и объём работы. Диссертационная работа изложена на 131 странице текста и состоит из введения, обзора литературы, описания материалов и методов исследования, результатов и обсуждения, заключения, выводов, списка литературы. Данные проиллюстрированы 15 таблицами и 13 рисунками. Список литературы включает 209 источников, из них 158 зарубежных авторов.

Материалы и методы исследования

Материалом для исследования служила геномная ДНК, выделенная из венозной периферической крови, полученная от 690 представителей 7 субпопуляций башкир, проживающих на территории Республики Башкортостан и в прилегающих регионах России.

Выборки были произведены в Республике Башкортостан: Стерлибашевском (n=91), Абзелиловском (n=120), Баймакском (n=115) районах, а также в местах компактного проживания представителей этого этноса в Пермской (n=84), Оренбургской (восточные - n=63, западные - n=120), Самарской и Саратовской (n=97) областях Российской Федерации.

Генотипирование проводилось с помощью стандартных методов ПЦР, ПДРФ и секвенирования. При анализе мтДНК было использовано 40 диагностических маркеров, а также секвенирование ГВС I. При анализе Y хромосомы использовано 26 диаллельных и 18 микросателлитных локусов.

Частоты аллелей, стандартную ошибку оценок частот аллелей, статистическую значимость отличий частот аллелей между парами выборок вычисляли с использованием приложения EXCEL из пакета программ MICROSOFT® OFFICE 2003. Так же EXCEL использовался для расчета несмещенной дисперсии числа повторов (V) которая была необходима для оценки микросателлитной изменчивости [Qamar et al. 2002; Животовский 2006]. Оценка степени генетической дифференциации между популяциями (F_{st}), тест на равновесие Харди-Вайнберга (с использованием точного критерия Фишера) был проведен в программе GENEPOP 3.3 [Nei 1983; Guo and Thompson 1992; Raymond and Rousset 1995]. Ожидаемую гетерозиготность h_e и ее стандартную ошибку рассчитывали с помощью программы DISPAN [Tatsuya 1993]. Филогенетические сети конструировали по алгоритму median-joining [Bandelt 1999] в программе NetWork 4.1.1.2. (www.fluxus-engineering.com), при помощи которой также было рассчитано время коалесценции линий мтДНК [Forster 1996; Saillard et al. 2000].

Результаты и обсуждение

1. Анализ полиморфизма аутосомных Alu- инсерционных локусов в субпопуляциях башкир.

Нами было проведено генотипирование 13 аутосомных Alu-инсерционных локусов (*PV92*, *B65*, *TPA25*, *ACE*, *APOA1*, *NBC480*, *NBC485*, *Ya5NBC123*, *Ya5NBC27*, *Ya5NBC182*, *Ya5NBC148*, *Ya5NBC51*, *Ya5NBC102*) у неродственных индивидов из 7

субпопуляций башкир, проживающих на территории Республики Башкортостан и регионах Российской Федерации.

Полученные результаты по частотам Alu-инсерций представлены в таблице 1. Во всех выборках по каждому локусу было протестировано распределение частот генотипов на соответствие распределению Харди-Вайнберга. Из 91 проведенных тестов шесть показали значимое отклонение от равновесия Харди-Вайнберга. Результаты тестов на равновесие Харди-Вайнберга свидетельствуют о том, что допущение о селективной нейтральности по отношению к выбранным локусам является справедливым.

Таблица 1

Частоты инсерций по 13 Alu локусам в 7 субпопуляциях башкир

Локус	Абзелиловский р-н РБ	Баймакский р-н РБ	Стерлибашевский р-н РБ	Пермская обл.	Самара и Саратов	Оренбургская обл. (запад)	Оренбургская обл. (восток)	Средние значения
ACE	0.625	0.616	0.575	0.644	0.539	0.639	0.625	0.617
APOA1	0.783	0.700	0.883	0.746	0.898	0.926	0.925	0.837
PV92	0.383	0.358	0.500	0.449	0.441	0.385	0.408	0.418
TPA25	0.517	0.500	0.517	0.534	0.669	0.500	0.433	0.524
NBC27	0.325	0.475	0.558	0.381	0.542	0.320	0.417	0.431
NBC51	0.467	0.508	0.508	0.500	0.542	0.525	0.350	0.486
NBC102	0.450	0.400	0.450	0.500	0.458	0.525	0.533	0.474
NBC123	0.633	0.642	0.433	0.746	0.568	0.500	0.442	0.566
NBC148	0.358	0.483	0.483	0.415	0.593	0.369	0.400	0.443
NBC182	0.583	0.650	0.592	0.542	0.610	0.730	0.533	0.606
NBC480	0.417	0.417	0.383	0.390	0.449	0.525	0.525	0.444
NBC485	0.525	0.467	0.350	0.568	0.475	0.574	0.567	0.504
B65	0.300	0.425	0.425	0.280	0.364	0.393	0.392	0.386

Сравнительный попарный анализ распределения частот аллелей 13 Alu инсерций между субпопуляциями башкир в большинстве случаев выявил статистически достоверные отличия (табл. 2). Между башкирами Абзелиловского, Баймакского районов и Пермской области различия выявлены не были. Интересным является факт отсутствия значимых различий между самарскими/саратовскими и стерлибашевскими башкирами. Две выборки башкир Оренбургской области также оказались гомогенными.

Таблица 2

**Результаты попарного сравнения субпопуляций башкир по частотам аллелей 13
Alu инсерций**

Популяции	Оренбург (запад)	Абзелиловский р-н	Самара Саратов	Оренбург (восток)	Стерлибашевский р-н	Баймакский р-н	Пермская область
Оренбург (запад)	-	0.0234	p<<0.001	0.181	p<<0.001	p<<0.001	p<<0.001
Абзелиловский р-н	42.194	-	p<<0.001	0.005	p<<0.001	0.327	0.853
Самара и Саратов	61.19	57.268	-	p<<0.001	0.167	0.012	p<<0.001
Оренбург (восток)	32.364	48.499	64.36	-	0.002	p<<0.001	p<<0.001
Стерлибашевский р-н	67.985	62.024	32.806	51.93	-	0.01	p<<0.001
Баймакский р-н	61.848	28.647	45.004	inf	45.656	-	0.056
Пермская область	66.304	18.601	58.384	inf	inf	38.234	-

Примечание: жирным шрифтом выделены статистически достоверные значения, сверху от диагонали значимость для критерия хи-квадрат при числе степеней свободы 26, снизу по диагонали - значения хи-квадрат, inf – бесконечно большое значение хи-квадрат.

Для сравнительного анализа, проведенного методом главных компонент, мы использовали полученные в работе данные по 13 Alu инсерциям в 7 субпопуляциях башкир и опубликованные ранее данные по европейским и азиатским популяциям [Watkins et al. 2003; Kutuev et al. 2006]. Полученные результаты приведены на рис. 1.

Две первые главные компоненты объясняют 72.3% вариативности частот Alu инсерций. Расположение популяций вдоль горизонтальной оси отражает изменение частот Alu инсерций (в ряде случаев имеющих отчетливый градиент) с запада на восток, что, по большому счету, отражает общую генетическую изменчивость, выявленную, в том числе по ряду других маркеров в рамках Евразии [Kivisild et al. 2002; Хуснутдинова с соавт. 2006; Forster et al. 2004; Kutuev et al. 2006; Torroni et al. 2006]. Как видно на рисунке, популяции европейцев, азиатов (Юго-Восточная Азия) и башкир формируют 3 отдельных, хорошо дифференцированных друг от друга кластера. В то же время субпопуляции башкир расположены на графике ближе к популяциям Европы, нежели Азии, что позволяет говорить о большей генетической близости башкир к европейским популяциям по данной системе маркеров.

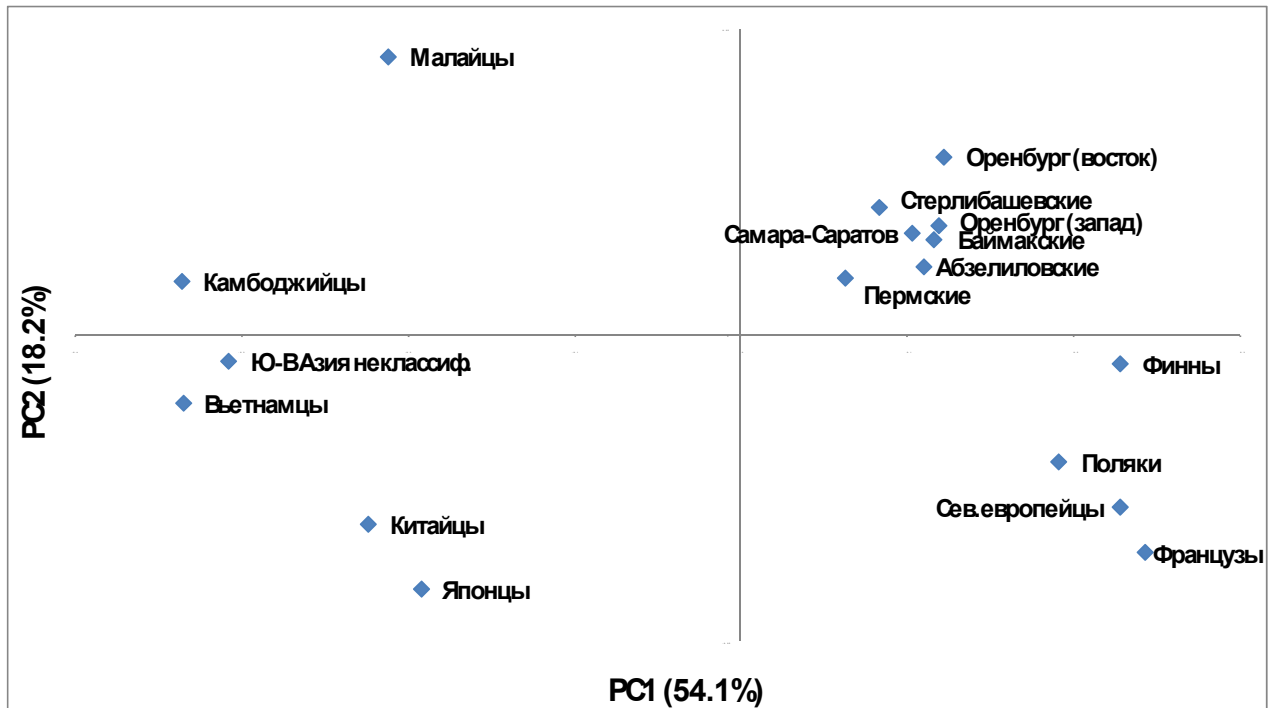


Рисунок 1. Положение популяций в пространстве двух первых главных компонент по данным 13 Alu инсерций.

Также мы вычислили долю гетерозигот по каждому из 13 изученных нами Alu-локусов в 7 субпопуляциях башкир. Самый низкий показатель ожидаемой гетерозиготности (H_e) был обнаружен в субпопуляции оренбургских башкир (западная выборка) по ApoA1-локусу (0.137), а самое высокое значение (0.500) – наблюдалось в нескольких субпопуляциях по различным локусам: у оренбургских (западных) – (по TRA25, NBC123), стерлибашевских (NBC5), баймакских (NBC51), пермских (NBC51, NBC102).

С использованием F-статистик по Райту была определена степень подразделенности популяции башкир. Величины F_{is} находятся в пределах от -0.0171 по NBC148 до 0.1914 по ApoA1, составляя в среднем 0.0135. При этом, обнаруживается дефицит гетерозигот по локусам TRA25, NBC27, NBC123, NBC148 и NBC480.

Показатель F_{st} варьировал от 0.0006 (NBC102) до 0.0533 (ApoA1). По сумме 13 исследованных Alu инсерций в 7 субпопуляциях башкир этот показатель составил 0.0146 (1.46%). Наибольший вклад в межпопуляционное разнообразие башкир вносят различия по частотам Alu-инсерций в локусах ApoA1 ($F_{st}=5.33\%$), NBC123 ($F_{st}=4.59\%$), NBC27 (3.11%). Меньшая степень межпопуляционного разнообразия характерна для локусов PV92, ACE, NBC102. Генетическое разнообразие по этим же 13 Alu локусам в популяциях Европы составило $F_{st}=2\%$ [Watkins et al. 2003].

Величина генетической дифференциации (F_{st}) у башкир относительно невысока (1.46%), но принимая во внимание, что этот показатель дан для субпопуляций одного этноса, можно говорить о подразделённости башкирских субпопуляций.

Полученные нами данные по Alu инсерциям позволяют говорить об интенсивной миграции населения как с запада, так и с востока на территорию Волго-

Уральского региона, о чем свидетельствуют высокие частоты *Alu* инсерций, доминирующие в азиатских популяциях (*PV92*, *NBC51*, *NBC 102*, *NBC 148*, *NBC485*), так и *Alu* инсерции, встречающиеся с большей частотой в популяциях Европы (*ApoA1*, *TPA25*, *NBC123*, *NBC182*, *NBC480*).

Таким образом, полученные результаты по 13 *Alu* инсерциям показали существование подразделённости субпопуляций башкир, и выявили существенные различия по распределению частот инсерций 13 *Alu*-локусов между группами башкир, проживающих на территории Волго-Уральского региона. Было обнаружено, что в ряде случаев, географически удалённые друг от друга субпопуляции башкир (Самарской, Саратовской, Пермской областей), не выявляли существенных генетических отличий, в то время как близко проживающие друг от друга популяции, которые, как ожидалось, должны иметь значительный поток генов между собой, оказывались генетически дифференцированы.

2. Генетическая структура субпопуляций башкир по данным митохондриального генома.

В изученных субпопуляциях башкир были обнаружены следующие гаплогруппы мтДНК: *A*, *B*, *C*, *D*, *F*, *T*, *J*, *H*, *V*, *G*, *U*, *I*, *W* (табл. 3, рис. 2).

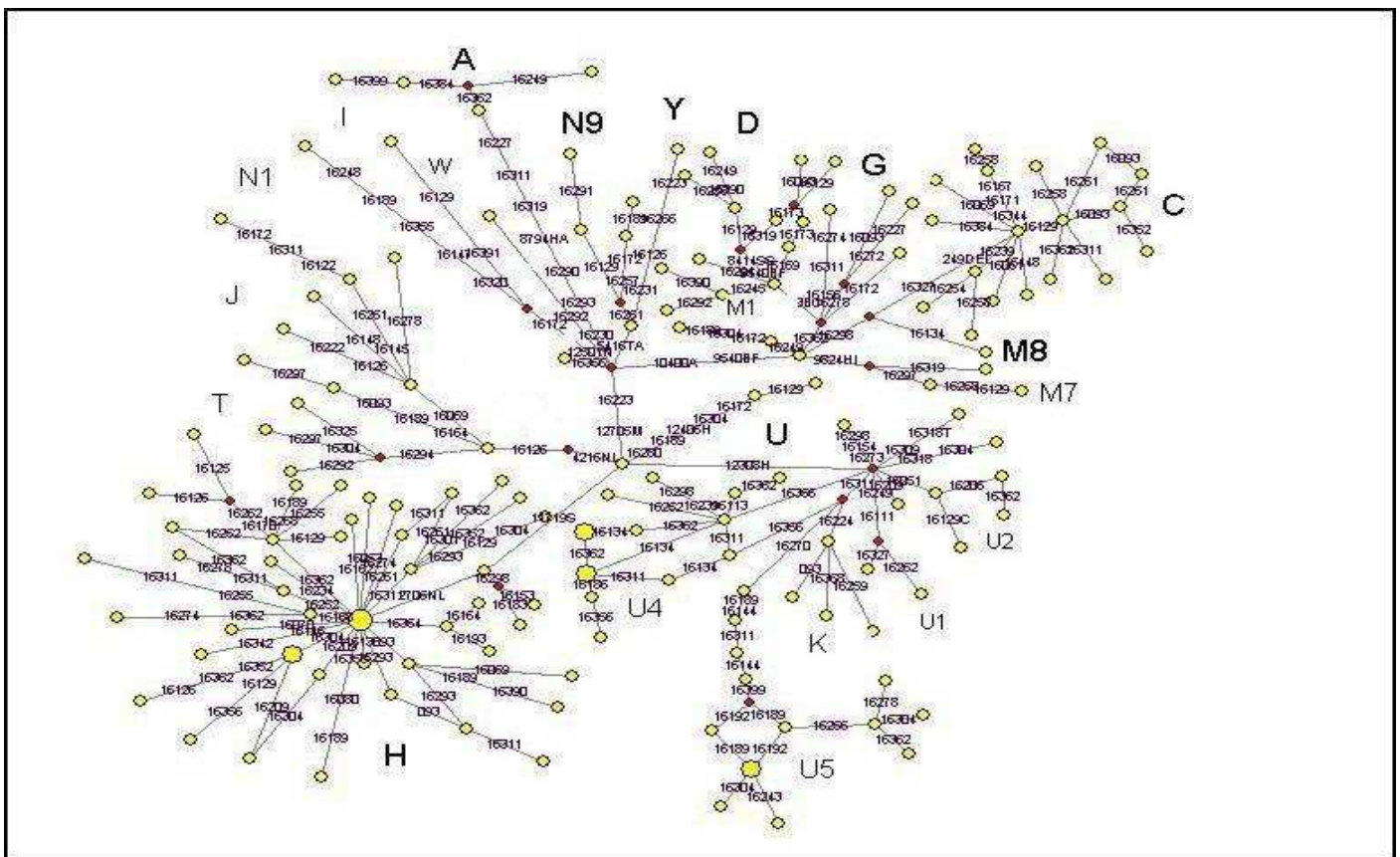


Рисунок 2. Филогенетическое дерево мтДНК в популяции башкир.

Таблица 3

Распределение частот гаплогрупп мтДНК в субпопуляциях башкир

Гаплогруппы мтДНК	Оренбургская область	Баймакский район	Пермская область	Бурзянский район	Абзелиловский район	Стерлибашевский район	Самара и Саратов	В среднем
A	0.038	0.012	0.013	-	0.027	-	0.040	0.019
C	0.203	0.169	0.067	0.150	0.234	0.106	0.066	0.142
D*	0.015	0.042	0.093	0.083	0.036	0.043	-	0.045
D4	0.038	0.042	0.067	-	0.099	0.043	0.013	0.043
F1	-	0.018	0.067	-	0.009	0.021	-	0.016
J*	0.045	0.061	0.027	0.083	0.020	0.064	0.013	0.045
J1a	0.01	0.024	-	-	-	0.033	0.04	0.015
T*	0.018	-	-	0.015	0.012	-	-	0.006
T1	-	0.006	0.013	-	-	-	-	0.003
T2	0.064	0.012	-	0.042	0.011	0.011	-	0.02
H	0.210	0.224	0.110	0.230	0.234	0.190	0.350	0.221
M*	0.015	-	0.013	0.017	0.027	0.064	-	0.019
M1	0.030	-	0.053	-	0.018	-	-	0.014
M7	-	0.006	-	-	-	-	0.027	0.005
M8a	0.008	0.006	-	-	-	-	-	0.002
N*	-	0.006	-	-	0.009	-	-	0.002
N1a	-	0.012	0.067	0.050	-	0.021	-	0.021
N9a	0.008	0.030	-	0.033	-	0.043	0.013	0.018
G*	0.008	0.018	0.027	-	0.009	-	-	0.009
G1	-	0.006	-	-	-	-	0.013	0.003
G2	0.053	0.006	-	-	0.018	-	-	0.011
G3	-	0.006	-	-	-	0.021	-	0.004
U*	-	-	-	-	0.009	-	-	0.001
U1	-	0.006	-	0.017	-	-	-	0.003
U2	-	0.018	-	-	-	0.043	0.093	0.022
U4	0.085	0.085	0.147	0.153	0.135	0.213	0.213	0.148
U5	0.098	0.067	0.130	0.033	0.054	0.064	0.067	0.074
U7	-	-	-	-	-	-	0.039	0.006
K	0.023	0.067	-	0.050	0.027	-	-	0.024
V	0.008	0.048	0.040	0.017	-	0.021	0.013	0.021
I	0.023	-	0.013	-	-	-	-	0.005
Y	-	-	0.040	-	-	-	-	0.006
W	-	-	0.013	0.017	0.009	-	-	0.006

Основная часть линий (60.8%) принадлежала кластерам, имеющим широкое распространение в Европе и на Ближнем Востоке (*H, U, HV1, J, T, V, I, W*), 39.2% линий принадлежали к гаплогруппам широко распространенным среди жителей восточно-евразийской части континента (*A, B, C, D, F, G, N, M, Y*) (табл. 3). Основную часть

генофонда башкир составили гаплогруппы *H* (22%), *U* (включая *U1*, *U2*, *U4*, *U5*, *U7*, *K*) (27.7%), *C* (14.4%), *D* (включая *D** и *D4*) (7.5%), *M* (включая *M**, *M1*, *M7*, *M8a*) (4.1%), *N* (включая *N*, *N1a*, *N9a*) (4.2%), *G* (включая *G**, *G1*, *G2*, *G3*) (2.6%). Остальные кластеры встречались с частотой менее 3%.

Самые западные башкиры (субпопуляции Самарской и Саратовской областей), в виду близости, и как следствие, большей вероятности контактов с проживающими рядом популяциями, имели самую высокую частоту западно-евразийских линий (0.827) (табл.4). Основной вклад в генофонд самарских и саратовских башкир внесли носители гаплогрупп *H* (35%) и *U* (41.3%). Также отмечалась высокая частота линий западно-евразийского происхождения у башкир Бурзянского, Стерлибашевского и Баймакского районов Республики Башкортостан (66.7%, 63.8%, и 61.8% соответственно).

Таблица 4

Распределение долей западно- и восточно-евразийских линий мтДНК в семи субпопуляциях башкир

	Количество образцов	Доля восточно-евразийских линий мтДНК	Доля западно-евразийских линий мтДНК
Оренбургская область	133	0,421	0,579
Баймакский район	165	0,382	0,618
Пермская область	75	0,507	0,493
Бурзянский район	60	0,333	0,667
Абзелиловский район	111	0,486	0,514
Стерлибашевский район	47	0,362	0,638
Самарская и Саратовская области	75	0,173	0,827
Башкиры в целом	666	0,392	0,608

У башкир Пермской области и абзелиловских башкир обнаружено почти равное соотношение восточно- и западно-евразийских линий мтДНК (50.7% и 46.8% соответственно). Существуют исторические сведения о том, что башкиры Пермской области «считают себя переселенцами с древнего Болгара» [Небольсин 1852. с.18]. Ибн-Русте (903 г.) описывает группу башкир, проживающих на территории близ Волжской Булгарии [Бикбулатов с соавт. 2002]. Также известно, что примерно в IX в. башкиры разделились на две части, одна ушла далеко на запад, вплоть до северных пределов Византии, другая - на север, в Приуралье [Бикбулатов с соавт. 2002]. История расселения юго-восточных башкир, к которым относятся абзелиловские, также указывает на их Булгарские корни [Кузеев 1974]. Исследования антропологов говорят о том, что краниологические данные пермских башкир относят их к древнему пласту населения Южного Урала, а также свидетельствует о сохранности их антропологического типа в условиях относительной изоляции в лесной зоне этого региона [Сунгатов 2004].

Наиболее частой гаплогруппой в субпопуляциях башкир является гаплогруппа *H* (22%). Она встречается с частотой от 40% до 60% на севере и западе Европы, Северной Африке, Восточной Европе, Турции (20-40%) и реже встречается на Ближнем Востоке, в Индии и Центральной Сибири (менее 20%). Местом ее возникновения считается Ближний Восток. Возраст гаплогруппы оценен в 25–30 тыс. лет. [Richards et al. 2000; Kivisild et al. 1999, 2003; Torroni et al. 2001]. Наиболее часто данная гаплогруппа обнаруживалась в субпопуляции башкир из Самарской и Саратовской областей (35%), менее характерной она оказалась для самой северной субпопуляции башкир - Пермской области (11%). В остальных пяти субпопуляциях данная гаплогруппа имела примерно равные доли в их генофондах (от 19% до 23%) (табл. 3).

Самые крупные ветви гаплогруппы *U* - *U4* и *U5* имеют высокие частоты в популяциях северо-западной Европы [Richards et al. 1998]. В субпопуляциях башкир *U4* и *U5* составили соответственно 14.8% и 7.4%. Самый высокий процент гаплогруппы *U4* выявлен у башкир Стерлибашевского района Республики Башкортостан и Самарской и Саратовской областей (21.3%), самые минимальные значения этой гаплогруппы обнаружены у баймакских башкир и башкир Оренбургской области (8.5% и 9% соответственно).

Особый интерес вызывает гаплогруппа *U5*, которая доминирует в популяции саамов (53%) и географически широко представлена в других западно-евразийских популяциях [Lahermo et al. 1999]. Частота этой гаплогруппы у башкир составила 4.9% и имела примерно равное распределение частот у башкир Абзелиловского, Баймакского районов Республики Башкортостан, а также у башкир Оренбургской и Пермской областей (от 4% до 4.8%) (табл. 3). С наиболее высокой частотой эта гаплогруппа наблюдалась в субпопуляции башкир Самарской и Саратовской областей (6.7%).

Широко распространенная в Северо-Восточной Азии и Западной Сибири гаплогруппа *C* представлена у башкир с достаточно высокой частотой - 14.2%, что говорит о связи башкир с популяциями Западной Сибири (эвенками, коряками, бурятами, тувинцами). Подтверждением этому может служить вторая мажорная гаплогруппа мтДНК, составляющая более 1/3 всего генофонда западно-сибирских популяций – гаплогруппа *D* (12.5% у башкир) [Derenko et al. 2003; Bermisheva et al. 2005]. Довольно интересно было обнаружить примерно одинаково низкую частоту гаплогруппы *C* мтДНК в субпопуляциях пермских (6.7%), самарских и саратовских башкир (6.6%). Самое высокое значение гаплогруппы *C* мтДНК выявлено у абзелиловских башкир (23%), близкие показатели по данной гаплогруппе обнаружены у башкир Оренбургской области (20%).

У башкир Абзелиловского, Баймакского, Стерлибашевского районов Республики Башкортостан, а также у пермских башкир обнаружена гаплогруппа *F* (0.9%, 1.8%, 2.1% и 6.7% соответственно), наличие которой говорит о том, что в формировании данных субпопуляций принимали участие выходцы из Средней Азии [Ballinger S.W., 1992]. Наше предположение о влиянии средне-азиатских популяций на формирование башкир также подтверждает наличие гаплогруппы *A* мтДНК, которая обнаруживается в популяциях северо-востока Азии [Kivisild et al. 2002; Derenko et al.

2003; Bermisheva et al. 2004]. Частота гаплогруппы *A* мтДНК уменьшается в ряду субпопуляций башкир от более южных к северным, так, у башкир Оренбургской области она обнаруживается с частотой 3.8%, у абзелиловских башкир - 2.7% и у башкир Пермской области она составляет 1.3%.

Гаплогруппа *I* мтДНК была выявлена с небольшой частотой у башкир Оренбургской и Пермской областей (2.3% и 1.3% соответственно).

Гаплогруппы *T* и *J* своими корнями уходят на Ближний Восток. Время дивергенции для этих гаплогрупп оценено приблизительно в 25 и 42 тыс. лет соответственно [Richards et al. 1996]. Гаплогруппа *J* найдена во всех изученных субпопуляциях башкир, доля данной гаплогруппы в общем генофонде башкир составила 6%. Гаплогруппа *T* отсутствовала у башкир Стерлибашевского района Республики Башкортостан и башкир Самарской и Саратовской областей.

Гаплогруппа *V* достигает своей наибольшей частоты в Юго-Западной Европе (у басков, каталонцев свыше 20%), с частотой до 40% встречается у саамов (скандинавских), обнаружена в Северной Африке (8-11%), но полностью отсутствует в популяциях Юго-Восточной Европы и на Ближнем Востоке. Появление гаплогруппы *V* датируется 10-15 тыс. лет назад [Simoni et al. 2000]. У башкир данная гаплогруппа составила в целом 2.1%, она не была обнаружена только в субпопуляции абзелиловских башкир. Присутствие этой гаплогруппы подчеркивает вклад западно-евразийских популяций в генофонд башкир.

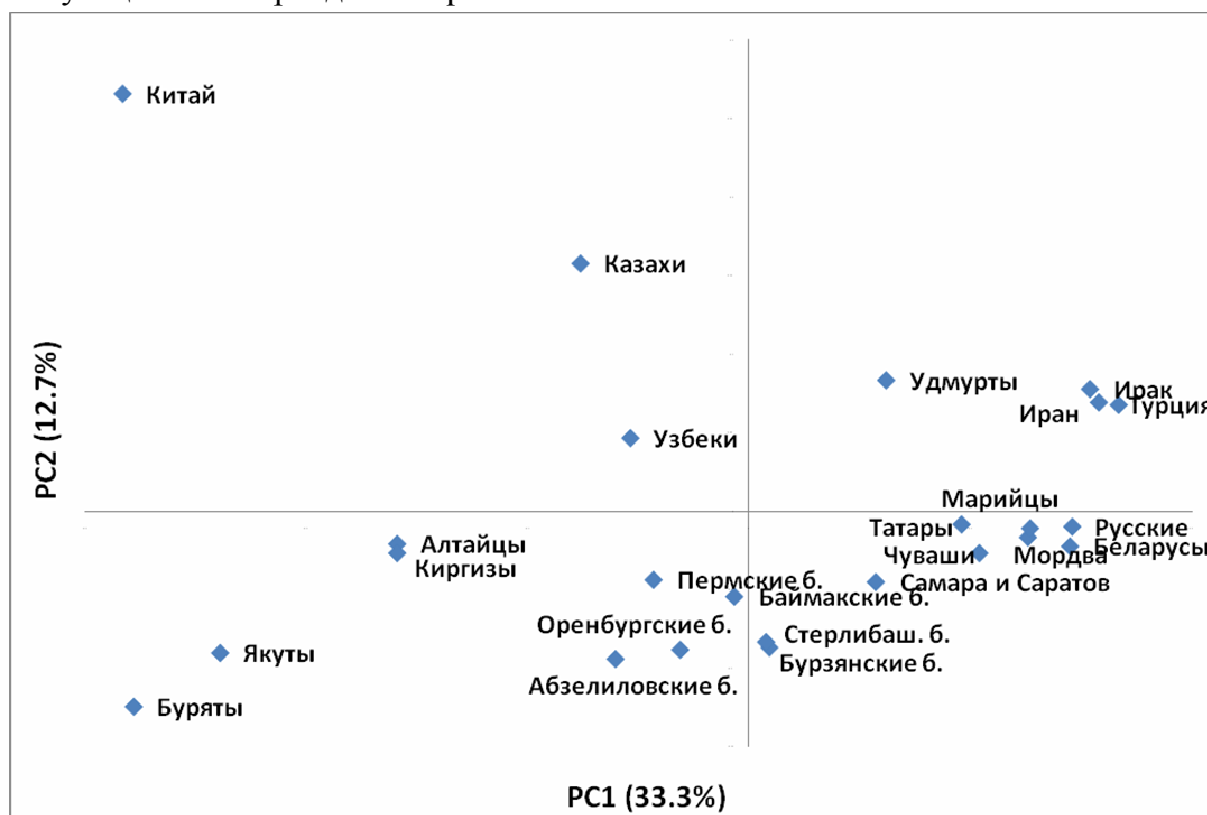


Рисунок 3. Положение популяций в пространстве двух первых главных компонент по данным распределения частот гаплогрупп мтДНК.

Анализ частот гаплогрупп мтДНК, проведенный методом главных компонент в субпопуляциях башкир и популяциях Европы и Азии показал, что первые две компоненты объясняют до 46% генетического разнообразия (рис. 3). На графике субпопуляции башкир находятся между популяциями Азии и популяциями Восточной Европы. Ось X отражает лонгитудинальное изменение частот мажорных гаплогрупп вдоль всего Евразийского континента. Абзелиловские, оренбургские и пермские башкиры находятся ближе к азиатским популяциям. Наиболее западные (Самара и Саратов) башкиры оказались ближе к другим популяциям Волго-Уральского региона.

В целом субпопуляции башкир обнаруживают довольно большой для одного этноса размах вариации в спектре гаплогрупп мтДНК, что приближает одни субпопуляции башкир к азиатским, а другие – к популяциям Восточной Европы. В силу этих же причин субпопуляции башкир не формируют одного общего отчетливого кластера на графике и ведут себя скорее как популяции различных этносов, что объясняется различным происхождением изученных субпопуляций башкир.

Таким образом, данные по распределению частот гаплогрупп мтДНК в субпопуляциях башкир свидетельствует о том, что на формирование башкир как этноса оказали влияние европейские, южно-сибирские и центрально-азиатские популяции.

3. Анализ полиморфизма Y-хромосомы в субпопуляциях башкир.

Основная доля Y-хромосом в изученных субпопуляциях приходится на три гаплогруппы (*R-M269*, *R-SRY10831.2* и *N-Tat*), которые в сумме составляют от 70% до 100% (табл. 5). Исключением являются только башкиры Абзелиловского района, у которых данные гаплогруппы составляют лишь 31% Y-хромосом.

Гаплогруппа *R-SRY10831.2* найдена во всех изученных субпопуляциях с частотой от 7% до 48%. География распространения данной гаплогруппы охватывает практически всю Евразию [Karafet et al. 2002; Passarino et al. 2002; Zerjal et al. 2002; Al-Zahery et al. 2003; Cinnioglu et al. 2004; Tambets et al. 2004; Pericic et al. 2005; Derenko et al. 2006; Sengupta et al. 2006], за исключением Восточной Азии [Xue et al. 2006]. В литературе высказывались различные предположения относительно центра происхождения данной гаплогруппы на территории юга России/Украины и Центральной Азии, однако последние данные о более высоком уровне дисперсии числа повторов микросателлитных аллелей кластера *R-M17* в популяциях Ирана, Пакистана и Индии по сравнению с популяциями Европы и Центральной Азии, говорят в пользу Южноазиатского/Западноазиатского центра происхождения. В этом случае территории юга России/Украины и Центральной Азии следует рассматривать как вторичные центры распространения [Zerjal et al. 2002; Al-Zahery et al. 2003; Kivisild et al. 2003; Underhill et al. 2008].

Таблица 5

Частоты гаплогрупп Y-хромосомы в субпопуляциях башкир

	Саратовские и Самарские	Пермские	Стерлибашевские	Западного Оренбуржья	Восточного Оренбуржья	Абзелиловские	Баймакские	Бурзянские
E-M35				0.07				
C-M130(xM48)			0.02	0.05		0.01		
C-M48			0.04	0.12				
G-P15		0.02		0.02		0.01		
I*-M170				0.02				
I-P37					0.02			
J-M172	0.08		0.02			0.08		0.03
L-M20				0.02		0.01		0.01
N-P43						0.03		0.01
N-Tat	0.20	0.03	0.54	0.07	0.65	0.05	0.03	0.11
O-M175	0.04				0.06			
R-SRY10831.2	0.48	0.09	0.38	0.40	0.18	0.19	0.15	0.31
R-M73	0.02	0.02				0.55	0.01	0.19
R-M269	0.18	0.84		0.23	0.09	0.07	0.81	0.33
K2-M70								0.01
n	50	43	52	43	34	80	89	80

3.1. Гаплогруппа R-M269 у башкир. В субпопуляциях башкир частота гаплогруппы R-M269 варьирует в значительных пределах от 0.07 и до 0.84. Ее высокая частота среди баймакских и пермских башкир сопровождается умеренной и низкой частотой в остальных группах башкир (табл. 5). Данная гаплогруппа не была найдена только в выборке стерлибашевских башкир, населяющих Предуралье. В Волго-Уральских популяциях, проживающих к западу от башкир (татары – 8.7%, чувашы – 3.8%, мари – 2.7% и удмурты – 2.3%), частота данной гаплогруппы не превышает 9%, за исключением мордвы (13.3%) и коми (16%) [Tambets et al. 2004]. К югу от Уральских гор, (т.е. в Центральной Азии) данная гаплогруппа также встречается с низкой частотой (узбеки – 4.17%, киргизы – 1.27% и таджики – 4.17%) и к тому же она не была найдена у казахов [Kharkov et al. 2005]. О редкости данной отцовской линии в популяциях, проживающих восточнее Южного Урала, можно судить на основе того, что предковая по отношению к ней гаплогруппа R-P25 в Сибири встречается очень редко [Karafet et al. 2002; Pimenoff et al. 2008].

Некоторые исследователи полагают, что гаплогруппа R-M269 была распространена по всей Западной Евразии с эпохи верхнего палеолита [Semino et al 2000; Al-Zahery et al. 2003]. Высокая частота данной отцовской линии в популяциях Южного Урала является неожиданной находкой, поскольку данная гаплогруппа не характерна ни для одной из смежных с ней территорий (Центральной Азии, Восточной Европы и Сибири). Для того чтобы выяснить источник происхождения данной гаплогруппы на Южном Урале, мы проанализировали филогенетические

взаимоотношения между микросателлитными гаплотипами у башкир и популяций Западной Азии, Южной Азии, Балкан, Европы (рис. 4). В результате филогенетического анализа были выделены три кластера микросателлитных гаплотипов, обозначенных как α , β и γ (табл. 6, рис. 4). Было очевидно, что основная доля гаплотипов кластера β из популяций Европы (50 из 70 гаплотипов кластера β), в то время как большинство гаплотипов в кластере α (65 из 79 гаплотипов) из Южной и Западной Азии.

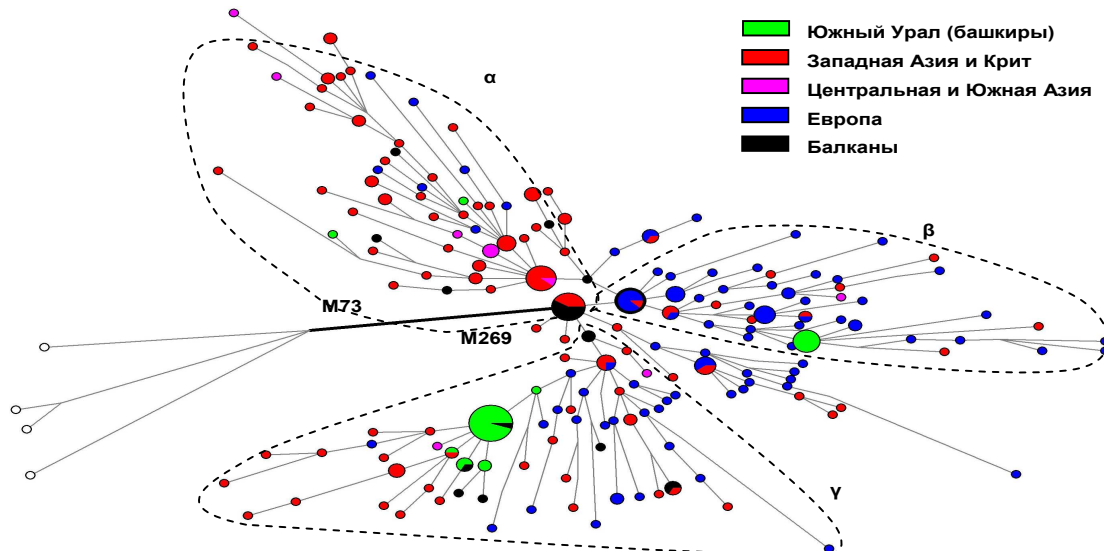


Рисунок 4. Дерево максимальной экономии, отражающее филогенетические взаимоотношения между микросателлитными гаплотипами кластеров R-M269 и R-M73.

Примечание: Медианные сети построены на основе десятилокусных STR-гаплотипов (DYS19, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS389I, DYS389II, DYS439, DYS461, DYS388). Гаплотипы обозначены кругами и мутационные события в микросателлитных локусах показаны линиями. Нуклеотидные замены, соответствующие двухаллельным маркерам (M269 и M73) обозначены жирными линиями. Площадь круга пропорциональна частоте данного гаплотипа. Круги, соответствующие гаплотипам кластера R-M73 не закрашены

Следует отметить, что самым большим кластером филогенетического дерева является кластер γ , гаплотипы которого встречаются одинаково во всех регионах (Европа, Балканы, Азия и Южный Урал). Более 70% гаплотипов у башкир принадлежат к этому кластеру, который, по всей видимости, является результатом наиболее раннего этапа (Верхний Палеолит) расселения носителей мутации M269, охватившей большой ареал. Остальные 30% гаплотипов у башкир относятся или к Европейскому или Азиатскому кластеру. Отсюда следует, что происхождение основной части гаплотипов кластера R-M269 у башкир невозможно напрямую связать с разнообразием современного населения густонаселенных территорий Европы, Западной Азии или Южной Азии. Происхождение гаплотипов кластера R-M269 на Южном Урале и других прилегающих к нему территориях, не вошедших в филогенетический анализ (Центральная Азия, Сибирь и Восточная Европа), следует связывать с процессами наиболее ранних этапов (с эпохи Верхнего Палеолита до Неолита) распространения гаплогруппы R-M269 по Евразии. Именно в эпоху верхнего палеолита отмечается единство каменной индустрии от берегов Атлантического океана до Урала. В заключение следует отметить, что необычайно высокая частота гаплогруппы R-M269 на Южном Урале сопровождается относительно

низкими значениями дисперсии числа повторов микросателлитных аллелей внутри кластера (0.10). Относительно низкая плотность населения, а следовательно и эффективная численность населения данного региона по сравнению с густонаселенными регионами Западной Азии, Европы, Балкан и Южной Азии препятствовали накоплению высокого разнообразия гаплотипов.

3.2. Гаплогруппы Y хромосомы в субпопуляциях башкир, характерные для популяций Западной и Восточной Азии.

У башкир гаплогруппы, характерные для населения Западной Азии, Кавказа и севера Африки - *J-M172*, *J-M267*, *E-M35*, *G-M342*, *G-P15*, обнаружены с очень низкой частотой (*E-M35*, *G-P15*, *J-M172*) или вообще отсутствуют (*J-M267*, *G-M342*) [Underhill et al. 2001; Cinnioglu et al. 2004; Cruciani et al. 2004; Semino et al. 2004; Nasidze et al. 2004a].

Гаплогруппа *O-M175*, характерная для населения Восточной Азии, была обнаружена только у башкир восточного Оренбуржья (6%) и башкир Саратовской и Самарской областей (4%). В двух субпопуляциях башкир была выявлена также гаплогруппа *C-M48* (табл. 5). Данная гаплогруппа характерна для Северной Азии и встречается, в основном, у народов, говорящих на языках алтайской языковой семьи: монгольской, тюркской и тунгусской [Karafet et al. 2002; Katoh et al. 2005; Xue et al. 2006]. Примечательно то, что в литературе данная отцовская линия еще не описана у народов финно-угорской группы Западной Сибири, Волго-Уральского региона и Северо-восточной Европы [Karafet et al. 2002; Tambets et al. 2004; Pimenoff et al. 2008]. Более того, в пределах Восточной Азии она встречается только на северо-востоке и северо-западе Китая у народов, говорящих на языках алтайской языковой семьи [Katoh et al. 2005; Xue et al. 2006].

Таким образом, можно предположить, что географическое распределение гаплогруппы *C-M48* в Сибири и на севере Восточной Азии связано с расселением народов, говорящих на языках алтайской языковой семьи. Тот факт, что данная отцовская линия присутствует у тюркоязычных народов Центральной Азии (от 2% у узбеков до 26% у казахов) и башкир Южного Урала, но отсутствует у финноязычных народов Поволжья и славяноязычных народов Восточной Европы, говорит о связи данной линии с расселением алтаеязычных народов [Karafet et al. 2002]. Вероятно, у башкир она связана в большей степени с притоком тюркоязычных племен (4–16 вв н.э.).

Недавно было установлено, что гаплогруппы *R-M73* и *R-M269* являются производными одной предковой линии [Karafet et al. 2008]. Известно, что гаплогруппа *R-M269* встречается по всей западной части Евразии, в то время как ее сестринская ветвь (*R-M73*) практически отсутствует на этой территории и по нашим данным ареал распространения этой линии, скорее всего, располагается несколько восточнее, т.е. ограничен Центральной Азией и Волго-Уральским регионом. В частности, в нашей работе было показано, что у двух групп зауральских башкир данная гаплогруппа составляет 19% (бурзянские башкиры) и 55% (абзелиловские башкиры) отцовских линий. С небольшой частотой она была найдена у баймакских (1%), пермских (2%), саратовских и самарских башкир (2%), а также у татар (5%). Согласно литературным данным, гаплогруппа *R-M73* обнаружена только у народа хазара на севере Пакистана (32%) и у анатолийских турков (4

из 523 хромосом) [Cinnioglu et al. 2004; Sengupta et al. 2006]. Данная гаплогруппа пока не найдена в Европе, Африке, Западной Азии и Южной Азии [Cruciani et al. 2002; Al-Zahery et al. 2003; Luis et al. 2004; Alonso et al. 2005; Karlsson et al. 2006; . Sengupta et al. 2006; Zalloua et al. 2008]. Таким образом, гаплогруппа *R-M73* практически отсутствует по всему Западу Евразии, но найдена у народа хазара (Монгольского происхождения) и тюркоязычных народов Волго-Уральского региона (башкир и татар) и Анатолии [Qamar et al. 2002]. В генетическом отношении общим для этих народов является то, что они имеют ту или иную центральноазиатскую и/или южно-сибирскую генетическую компоненту.

Гаплогруппы, характерные для азиатских популяций (*O-M175*, *C-M130*(x*M48*), *C-M48*), суммарно составляют лишь небольшую долю отцовских линий у башкир (до 15%). Следовательно, приход на Южный Урал популяций, несущих азиатские линии, внес незначительный генетический вклад. Тюркоязычные и монголоязычные народы, несомненно, можно отнести к этим популяциям и, следовательно, оставленный ими генетический вклад, не преобладает в современном генофонде башкир.

Гаплогруппа *N-Tat* представлена во всех изученных субпопуляциях башкир с частотой от 3% у пермских башкир до 65% у башкир Оренбуржья (табл. 5). Данная гаплогруппа широко распространена по всему северу Восточной Европы и Сибири [Rootsi et al. 2007]. Гаплогруппа *N-P43*, напротив, была обнаружена только в двух субпопуляциях башкир (табл. 5), что согласуется с данными о более ограниченном ареале данной сестринской ветви. Мы построили филогенетическое древо гаплотипов кластера *N-LLY22g/M231* (рис. 5).

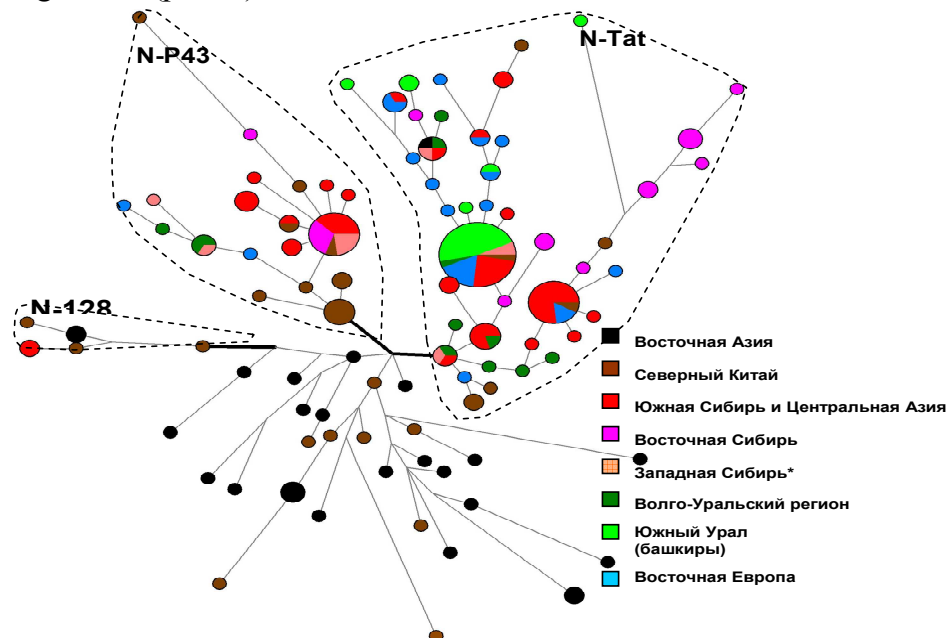


Рисунок 5. Древо максимальной экономии, отражающее филогенетические взаимоотношения между микросателлитными гаплотипами кластера *N-LLY22g/M231*.

Примечание: медианные сети были построены на основе девятилокусных STR-гаплотипов (DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438, DYS439). Гаплотипы обозначены кругами и мутационные события в микросателлитных локусах показаны линиями. Нуклеотидные замены, соответствующие двухаллельным маркерам (*Tat*, *P43* и *M128*) обозначены жирными линиями. Площадь круга пропорциональна частоте данного гаплотипа и цвет заливки соответствует географическому источнику образца.

В анализ вошли выборки субпопуляций башкир, популяций Восточной Европы, Сибири и Восточной Азии. Полученное филогенетическое древо свидетельствует о том, что производные ветви кластера *N-M231* возникли и дифференцировались на территории Восточной Азии. В целом, филогенетический анализ подтверждает модель Rootsi et al., 2007, согласно которой кластер *N-M231/LLY22g* возник на севере Китая/Южной Сибири и далее распространился через Сибирь по всему северу Евразии.

Появление носителей гаплогруппы *N-Tat* на Южном Урале можно связать, по крайней мере, с двумя волнами миграций, каждая из которых могла привести к потоку генов из Сибири. Во первых, это передвижения уралоязычных групп приблизительно четыре и три тысячелетия назад д.э. и приход тюркоязычных кочевников в период IV-XVI вв н.э. [Кузеев 1974; Yusufov 2006]. Следует отметить, что уралоязычные группы не пришли из Сибири, но характеризуются значительным сибирским генетическим компонентом. Хотя приход тюркских племен на Южный Урал может объяснить приток гаплогруппы *N-Tat*, картина распределения данной гаплогруппы в целом по Волго-Уральскому региону указывает скорее на связь данной отцовской линии с уралоязычными группами. Так, известно, что высокая частота данной гаплогруппы характерна именно для финно-угорских народов Западной Сибири и Поволжья, тогда как у южных соседей башкир, говорящих на тюркских языках – казахов, узбеков и киргизов ее частота значительно ниже [Karafet et al. 2002; Tambets et al. 2004; Rootsi et al. 2007; Pimenoff et al. 2008]. Если учесть, тот факт, что в этногенезе башкир участвовали финно-угорские племена, то высокая частота данной отцовской линии в пяти субпопуляциях башкир (табл. 5), по сравнению с тюркоязычными соседями из Центральной Азии, согласуется с предположением о финно-угорском генетическом вкладе. Высокую частоту данной гаплогруппы у тюркоязычных татар и чувашей по сравнению с Центральноазиатскими народами также можно объяснить наличием финно-угорского субстрата. Поскольку финноязычные народы Прибалтики тоже характеризуются высокой частотой гаплогруппы *N-Tat*, то высокую частоту данной отцовской линии у башкир следует связывать в большей степени с финно-угорским субстратом Южного Урала, нежели с генетическим вкладом центральноазиатских кочевников. Данный вывод не исключает того, что определенная доля отцовских линий сибирского происхождения (*N-Tat*) у башкир может быть связана с приходом тюрков на Южный Урал. Однако все указывает на то, что поток генов из Сибири произошел в доисторическую эпоху, поскольку высокую частоту этой гаплогруппы в Прибалтике невозможно объяснить историческими событиями.

3.3. Западно-евразийские гаплогруппы, обнаруженные в субпопуляциях башкир.

Гаплогруппы *R-SRY10831.2* и *R-M269* доминируют в различных частях Европы (*R-SRY10831.2* на востоке и *R-M269* на западе), однако их ареал не ограничен этим континентом [Semino et al. 2000; Rosser et al. 2000; Karafet et al. 2002; Kivisild et al. 2003; Cinnioglu et al. 2004; Sengupta et al. 2006]. Производные линии гаплогруппы *I-M170*, напротив, встречаются в основном в Европе, достигая ~40-50% в различных частях континента: в Скандинавии и на северо-западе Балкан [Rootsi et al. 2004].

По нашим данным, у большинства изученных субпопуляций (6 из 9) башкир гаплогруппы *R-SRY10831.2* и *R-M269* суммарно составляют основу Y-хромосомного пула (от 63% до 96%), в то время как производные кластера *I-M170* практически отсутствуют: нами обнаружены только единичные хромосомы с маркерами *I-P37* и *I-M170(xP37, M253, M223)* у западных и восточных Оренбургских башкир (табл. 5). У западных соседей башкир производные кластера *M170* встречаются также редко – у татар (4%) и у удмуртов (1.1%), однако их частота увеличивается в западном направлении (8.1% у марийцев и 11.4% у чувашей), достигая 19.3% у мордвы и ~17.2% у русских [Tambets et al. 2004; Balanovsky et al. 2008]. Это распределение, таким образом, соответствует градиенту убывания частоты гаплогруппы вдоль восточной Европы по направлению к Южному Уралу. Поскольку это распределение может служить маркером потока генов из Европы, то в данном случае можно говорить о незначительном влиянии популяций Европы на генофонд Южного Урала. В сумме, представленные нами данные, говорят об отсутствии или о незначительном проникновении на Южный Урал носителей типично европейских (*I-M253, M223, P37*) и переднеазиатских (*J-M172, J-M267, E-M35, G-M342, G-P15*) гаплогрупп в недавнем историческом прошлом. Поскольку нет следов массовых миграций из Европы и Западной Азии, то причины преобладания западноевразийских гаплогрупп (*R-SRY10831.2* и *R-M269*) на Южном Урале следует искать в процессах раннего заселения этого региона. Однозначно связать данные отцовские линии с процессами заселения эпохи Верхнего Палеолита, Мезолита и Неолита Южного Урала не представляется возможным на современном уровне наших знаний. Однако распространение срубного и андроновского комплекса археологических культур на Южном Урале в бронзовом веке говорит о том, что заселение данного региона происходило в рамках освоения человеком западной Евразии [Mallory et al. 2002]. Этот период заселения Южного Урала остается пока малоизученным, и мы рассматриваем обнаруженный западно-евразийский компонент в генофонде башкир как генетический пласт, оставленный дотюркским населением региона. Одной из составляющих этого населения были финно-угорские племена и в этом отношении важно отметить, что отцовские линии, единодушно относимые к генетическому наследию уралоязычных групп (*N-Tat* и *N-P43*), составляют существенную долю Y-хромосом у башкир. Что касается индо-иранского компонента древнего населения Южного Урала, то в литературе обсуждается возможная связь гаплогруппы *R-SRY10831.2* с расселением индоиранцев в Причерноморье, Средней Азии, Иране и Индии. Данная гипотеза пока остается спорной и, возможно, она будет частично решена путем более тщательного изучения филогеографии производных ветвей кластера *R-SRY10831.2*.

Генетический вклад тюркоязычных кочевников в генофонд башкир также прослеживается, однако оценка ее роли затруднена тем обстоятельством, что тюркские племена представляли собой конфедерацию смешанных по происхождению племен, являясь в генетическом отношении гетерогенными.

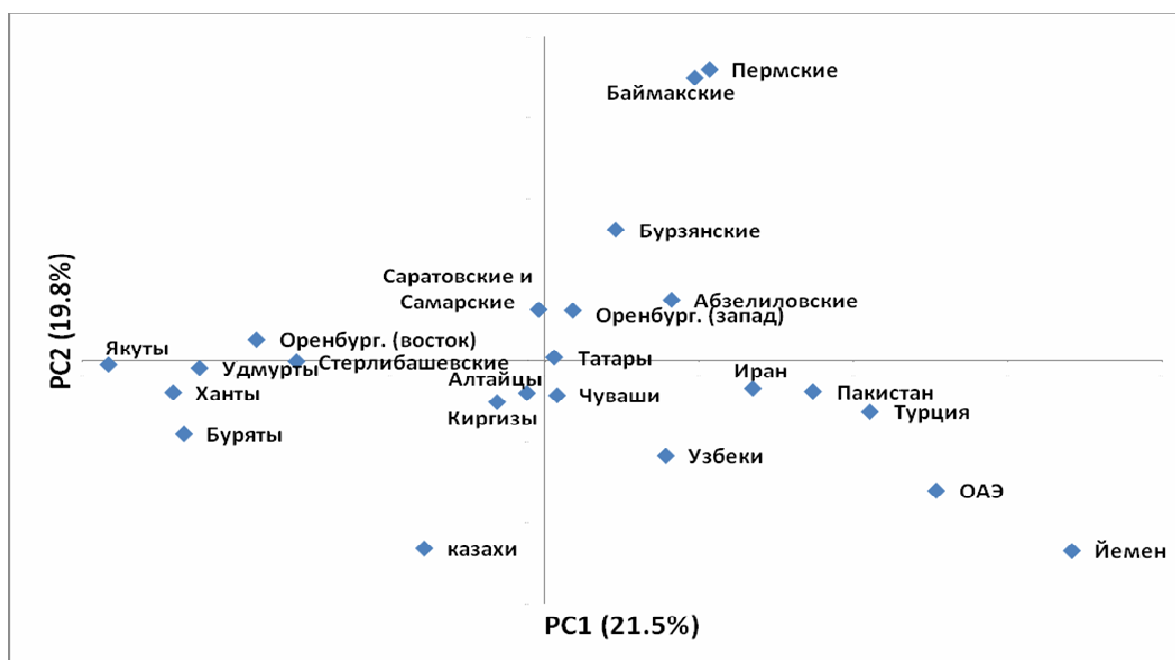


Рисунок 6. Положение популяций в пространстве двух первых главных компонент по данным частот гаплогрупп Y хромосомы.

Анализ распределения частот гаплогрупп Y хромосомы, проведенный методом главных компонент в субпопуляциях башкир и популяциях Европы и Азии показал, что первые две компоненты объясняют до 41.3% генетического разнообразия. Субпопуляции башкир не образуют отчетливого кластера, а распределены на графике между популяциями Сибири, Восточной Европы и Ближнего Востока. Наиболее близки к азиатским популяциям оренбургские (восточные) и стерлибашевские башкиры. Интересно также отметить, что гайнинские и баймакские башкиры оказались рядом на графике. Такое расположение на графике объясняется высокой частотой гаплогруппы R1b3 в этих популяциях, что, возможно, явилось следствием генетического дрейфа в них в условиях длительной изоляции [Кузеев 1974; Юсупов 2006].

В целом, по данным о системе трех молекулярно-генетических маркеров формируется целостная картина генетических взаимоотношений субпопуляций башкир и других народов мира. Различные системы маркеров значительно дополняют друг друга, давая раздельную информацию об отцовском и материнском вкладе в генетическую историю популяций башкир. Следует отметить, что генетическая структура субпопуляций башкир, полученная при анализе Y хромосомы, обнаруживает существенные отличия как от результатов по данным мтДНК, так и от результатов, полученных по данным о распределении частот Alu инсерций. Подобные различия объясняются как разным эффективным размером популяций (при сравнении однородительских маркеров с Alu инсерциями), так и феноменом патрилокальности (в случае сравнения Y хромосомы и мтДНК), а также давлением многообразных демографических факторов в различные этапы формирования этого этноса, отразившихся на современном облике субпопуляций башкир. Также следует помнить о том, что мы можем наблюдать и соответственно описывать лишь явления, которые оставили след в генах современных популяций и, что часть демографических событий была неизбежно стерта с генетической картины популяций.

Выводы

1. По данным распределения частот 13 Alu инсерций выявлена генетическая гетерогенность субпопуляций башкир. Распределение частот Alu инсерций в субпопуляциях башкир соответствует таковому в популяциях Европы.
2. Показатель генетической дифференциации F_{st} по частотам 13 Alu инсерций в субпопуляциях башкир составил 1.46%, что является относительно высоким показателем для субпопуляций одного этноса.
3. Установлено, что основная доля гаплогрупп мтДНК в популяции башкир принадлежит к западно-евразийским линиям (60.8%), 39.2% - восточно-евразийским. Самая высокая доля западно-евразийских линий мтДНК обнаружена у башкир Самарской и Саратовской областей (82.7%), самая низкая – в субпопуляции башкир Пермской области (49.3%).
4. На основании анализа полиморфизма мтДНК в 7 субпопуляциях башкир установлено, что в этногенезе башкир принимали участие европейские, южно-сибирские и центрально-азиатские популяции.
5. Показано, что основную долю Y-хромосомных линий в популяции башкир составляют гаплогруппы R1b3 (35.2%) и N3 (19.2%), характерные для популяций Западной Европы, Ближнего Востока (R1b3) и Сибири (N3). Гаплогруппа R1b3 обнаружена во всех субпопуляциях, кроме башкир Стерлибашевского района, что свидетельствует об обособленности происхождения этой субпопуляции относительно других групп башкир.
6. Анализ микросателлитных локусов нерекombинирующей области Y-хромосомы в субпопуляциях башкир показал высокую долю ближневосточных гаплотипов внутри гаплогруппы R1b3. В субпопуляции башкир Пермской области обнаружен единый гаплотип внутри R1b3, что свидетельствует об эффекте основателя.
7. Установлено, что по данным Alu инсерций, мтДНК и Y хромосомы картина генетических взаимоотношений субпопуляций башкир значительно отличается друг от друга. Причины этого могут быть связаны с различной природой изученных маркеров, а также со спецификой и своеобразием популяционно-генетических процессов в отношении женского и мужского генофондов.

Публикации

1. Лобов А., Кутуев И., Хусаинова Р., Бермишева М., Хуснутдинова Э. Y хромосомное разнообразие в субпопуляциях башкир// Тезисы докладов IX Всероссийского популяционного семинара «Особь и популяция – стратегия жизни». - Уфа, 2006. – С 485-491.
2. Хуснутдинова Э.К., Кутуев И.А., Хидиятова И.М., Карунас А.С., Хусаинова Р.И., Ахметова В.Л., Бермишева М.А., Хуснутдинова Н.Н., Лобов А.С., Юнусбаев Б.Б. Изучение генетической структуры и филогенетических взаимоотношений тюркоязычных народов Евразии// Динамика генофондов животных и человека. - Москва, 2006. – С. 86-87.

3. Lobov A., Kutuev I., Bermisheva M., Khusainova R., Khusnutdinova E. Y chromosome analysis in subpopulations of Bashkirs// Abstracts of 2nd International Congress of Anthropology. - Athens. Greece. 2006. – P. 97.
4. Хуснутдинова Э.К., Кутуев И.А., Хусаинова Р.И., Ахметова В.Л., Юнусбаев Б.Б., Лобов А.С. Изучение генетической структуры и филогенетических взаимоотношений народов Евразии// Динамика генофондов животных и человека. – Москва, 2007. – С. 96-98.
5. Хуснутдинова Э.К., Хидиятова И.М., Карунас А.С., Хусаинова Р.И., Ахметова В.Л., Бермишева М.А., Гилязова И.Р., Казанцева А.В., Носкова Т.Г., Фасхутдинова Т.Г., Федорова Ю.Ф., Хузина А.Х., Селезнева Л.И., Галимова Э.С., Лобов А.С., Юнусбаев Б.Б., Кутуев И.А. Анализ гаплогрупп Y хромосомы у народов Евразии и молекулярно-генетическое исследование ряда наследственно-обусловленных заболеваний// Фундаментальные науки в медицине. – Москва, 2007. – С. 141-142.
6. Khusnutdinova E., Lobov A., Yunusbayev B., Yusupov R., Bermisheva M., Kutuev I., Khusainova R., Villems R. Y-chromosome diversity in Southern Urals: A geographic border between Europe and Asia// Abstracts of the 5th ISABS Conference in Forensic Genetics and Molecular Anthropology. – Split, 2007. – P.67.
7. Lobov A., Bermisheva M., Kutuev I., Khusainova R., Khidijatova I., Rootsi S., Yusupov R., Khusnutdinova E. Y chromosome analysis in subpopulations of Bashkirs from Russia // Abstracts of the 39th European Human Genetics Conference. – Nice, 2007. – European Journal of Human Genetics. – 2007. – V. 15. – P.286.
8. Khusnutdinova E., Lobov A., Yunusbayev B., Yusupov R., Bermisheva M., Kutuev I., Khusainova R., Villems R. Y-chromosome diversity in Southern Ural Bashkirs// Human genome meeting. Hyderabad, India. – 2008. - PP. 119-120.
9. Хуснутдинова Э.К., Хусаинова Р.И., Ахметова В.Л., Бермишева М.А., Литвинов С.С., Лобов А.С., Кутуев И.А. Изучение генетической структуры и филогенетических взаимоотношений народов Евразии// Динамика генофондов животных и человека. – Москва, 2008. – С. 95-97.
10. Хуснутдинова Э.К., Юсупов Р.М., Бермишева М.А., Лобов А.С., «Этногеномика башкир в системе популяций Восточной Европы». Проблемы этногенеза и этнической истории башкирского народа. Изд. «Гилем», Уфа, 2006, С. 96-99.
11. Лобов А.С., Кутуев И.А., Хидиятова И.М., Юсупов Р.М., Мурзабаева С.Ш., Хуснутдинова Э.К.. Изучение генетической структуры субпопуляций башкир по данным Alu – инсерционных полиморфных локусов// Медицинская генетика. 2008, т.7, №8, С. 30-37.

Список сокращений и обозначений

ДНК- Дезоксирибонуклеиновая кислота

мтДНК- Митохондриальная ДНК

РБ- Республика Башкортостан